

Genética

La genética es el estudio científico de los genes y la herencia (de cómo ciertas cualidades o rasgos se heredan de padres a hijos como resultado de cambios en la secuencia de ADN).

¿Qué es la genética?

La genética es el estudio científico de los genes y la herencia (de cómo ciertas cualidades o rasgos se heredan de padres a hijos como resultado de cambios en la secuencia de ADN). Un gen es un segmento de ADN, el cual contiene las instrucciones para elaborar una o más moléculas que ayudan a que funcione el cuerpo. El ADN tiene forma de escalera torcida, como un sacacorchos, llamada doble hélice. Los dos rieles de la escalera se llaman cadenas principales y los escalones son pares de cuatro componentes básicos (adenina, timina, guanina y citocina), que se llaman bases. Las secuencias de estas bases dan las instrucciones para elaborar moléculas, cuya mayoría son proteínas. Los investigadores calculan que los seres humanos tenemos aproximadamente 20,000 genes.

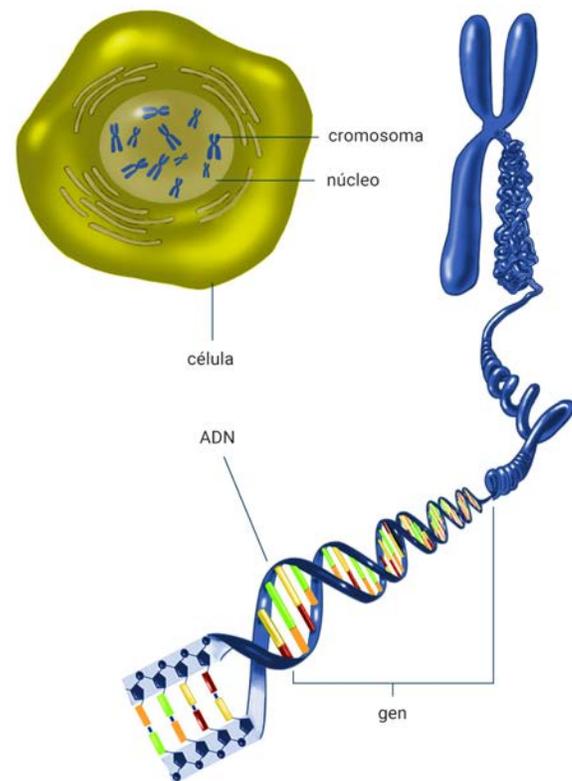
Todo el material genético de un organismo, incluso los genes y otros elementos que controlan su actividad, constituye el genoma. El genoma completo de un organismo se encuentra en casi todas sus células. En las células de los seres humanos, las plantas y los animales, el genoma está alojado en una estructura llamada núcleo. El genoma humano es, en su mayor parte, el mismo en todas las personas, solo con unas pocas variaciones. Para más información sobre el genoma humano, visite la página web sobre genómica del Instituto Nacional de Investigación sobre el Genoma Humano.



Doble hélice de ADN. Reconocimiento: Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano

¿Cómo se heredan los genes?

Nuestro ADN, incluso todos nuestros genes, está almacenado en los cromosomas, los cuales son estructuras que lo envuelven firmemente para que quepa en el núcleo. Los seres humanos usualmente tenemos 23 pares de cromosomas en las células. Los dos cromosomas de cada par contienen los mismos genes, pero pueden tener versiones diferentes de estos, porque, en cada par, heredamos un cromosoma de nuestra madre y otro de nuestro padre. Las células reproductoras (los óvulos y los espermatozoides) reciben un cromosoma al azar de cada grupo de 23 en lugar de ambos a fin de que el óvulo fecundado contenga los 23 pares necesarios para el desarrollo típico.



El ADN conforma los genes y está enrollado en los cromosomas dentro del núcleo de la célula. Reconocimiento: NIGMS

¿Cómo afectan los genes la salud y las enfermedades?

Los cambios en los genes pueden impedir que el gen funcione normalmente. Algunas diferencias en el ADN, por ejemplo, pueden hacer que las proteínas no se formen correctamente y que no puedan desempeñar sus funciones. Asimismo, las variaciones genéticas pueden influir en cómo las personas responden a ciertos medicamentos o en la probabilidad de presentar alguna enfermedad. Ya que los padres les heredan los genes a sus hijos, algunas enfermedades tienden a agruparse en las familias, de modo parecido a algunos rasgos hereditarios. En la mayoría de los casos, hay varios genes involucrados. Los investigadores pueden usar la secuenciación de ADN para identificar variaciones en el genoma de una persona.

Algunas variaciones entre las personas son el resultado de diferencias epigenéticas, las cuales son cambios en el funcionamiento de los genes. Algunas se pueden heredar, pero no son el resultado de los cambios de la secuencia de ADN.

Premio Nobel

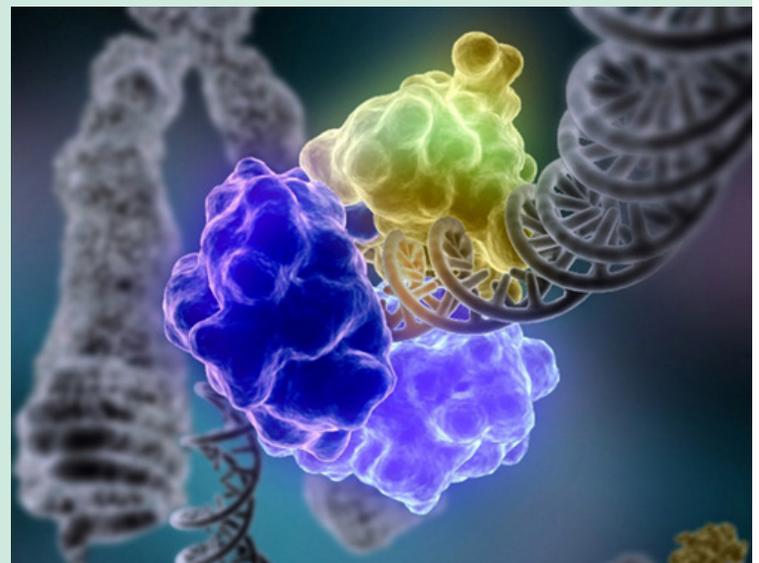
En 2015, los doctores Aziz Sancar, Paul Modrich y Tomas Lindahl recibieron el prestigioso Premio Nobel de Química por sus estudios mecanicistas de la reparación del ADN. Todos los días, el ADN se daña por causas ambientales y por errores de copia en la multiplicación celular. Sin embargo, el genoma permanece intacto en su mayor parte. A los ganadores del Premio Nobel de Química de 2015, se les otorgó este reconocimiento por detallar a nivel molecular cómo las células reparan el ADN para conservar el genoma. El Dr. Sancar describió cómo responden las células a las lesiones en el ADN a causa de la radiación ultravioleta o de sustancias químicas, como los carcinógenos que se encuentran en el humo del cigarrillo. El Dr. Modrich detalló cómo las células abordan los errores de copia en el código genético que se acumulan naturalmente durante la multiplicación celular. Finalmente, el Dr. Lindahl descubrió una máquina molecular que constantemente contrarresta la descomposición del

¿Por qué los científicos estudian los genes de otros organismos?

Todos los seres vivos evolucionamos a partir de un ancestro común; por lo tanto, los seres humanos, los animales y otros organismos tenemos muchos genes en común, y las moléculas elaboradas a partir de estos funcionan de maneras parecidas.

Los científicos han encontrado muchos genes conservados durante millones de años de evolución que, hoy en día, están presentes en una gama de organismos vivos. Pueden estudiar estos genes conservados y comparar los genomas de varias especies para descubrir similitudes y diferencias que amplíen su conocimiento sobre cómo funcionan y se controlan los genes de los seres humanos. Este conocimiento ayuda a los investigadores a diseñar nuevas estrategias para tratar y prevenir las enfermedades de los seres humanos. Los científicos también estudian los genes de bacterias, virus y hongos para encontrar soluciones a fin de prevenir o tratar las infecciones. Cada vez más, estos estudios ofrecen conocimiento sobre cómo los microbios que se encuentran sobre el cuerpo y dentro de este afectan la salud, algunas veces de modo benigno.

ADN. El NIGMS financió al Dr. Sancar y al Dr. Modrich por muchos años, incluso durante el tiempo que duraron estas investigaciones.



Las células pueden reparar el daño al ADN por medio de moléculas que envuelven su doble hélice. Reconocimiento: Tom Ellenberger, Washington University School of Medicine in St. Louis y Dave Gohara, Saint Louis University School of Medicine

¿Qué tipo de investigaciones genéticas están realizando los científicos financiados por el NIGMS?

Las herramientas y las técnicas cada vez más sofisticadas les permiten a los científicos financiados por el NIGMS hacer preguntas más precisas sobre las bases genéticas de la biología. Por ejemplo, estudian los factores que controlan cuándo los genes están activos, los mecanismos que emplea el ADN para reparar segmentos rotos o dañados, y las formas complejas en que se heredan los rasgos a las futuras generaciones. Otro punto de enfoque de exploración incluye delinear variaciones genéticas con el tiempo para detallar la historia evolucionaria de los seres humanos y para señalar el surgimiento de los atributos relacionados con las enfermedades. Estas áreas de investigación básica continúan construyendo cimientos firmes para estudios más enfocados en las enfermedades.

Para saber más

Recursos del NIGMS (en inglés)

- **Genetics** (Biomedical Beat blog posts)
- **Pharmacogenomics** (Fact sheet)
- **Research Organisms** (Fact sheet)
- **Glossary** (Pronunciations and easy-to-understand definitions)

Otros recursos

- **Genética** (MedlinePlus, NIH)
- **National Human Genome Research Institute** (NIH) (en inglés)

Conéctate con nosotros:

El NIGMS forma parte de los Institutos Nacionales de la Salud y apoya la investigación básica para profundizar nuestro conocimiento de los procesos biológicos y sentar las bases para los avances en el diagnóstico, el tratamiento y la prevención de enfermedades. Para más información sobre los programas de investigación y capacitación del Instituto, visite <https://www.nigms.nih.gov>.

National Institute of General Medical Sciences | 45 Center Drive, MSC 6200, Bethesda, MD 20892-6200
301-496-7301 | info@nigms.nih.gov



Contenido actualizado en abril de 2021



National Institute of
General Medical Sciences